

Centro Medico Specialistico Andromeda S.r.l.

Via Pergolesi, 4

20124 M I L A N O

Tel. 02/6690123 Fax 02/6702868

info@andromedacentromedico.it

www.andromedacentromedico.it

Consenso Informato per gravidanza gemellare (dizigote): TEST DNA

Gentile Signora,

Il Test Prenatale Non Invasivo (NIPT) può essere eseguito sulle gravidanze dizigoti (2 gemelli), sia naturali che originate con una tecnica di procreazione medicalmente assistita. Nel secondo caso lei è tenuta a precisare la tecnica applicata.

L'esperienza relativa alla diagnosi prenatale non invasiva nelle gravidanze gemellari è significativamente più limitata rispetto a quella disponibile per le gravidanze singole.

La NIPT richiede il prelievo di 10-20 ml di sangue materno.

Nel 2% dei casi la frazione del DNA fetale nel plasma materno è insufficiente per l'analisi. Il tasso di rilevazione delle aneuploidie, cioè di anomalie di numero dei cromosomi, è simile a quello ottenuto nelle gravidanze singole, ma i dati clinici di validazione del test, in termini di sensibilità e specificità, sulle gravidanze dizigoti sono ancora limitati.

La possibilità di identificare la presenza di una trisomia (presenza di un cromosoma in più) attraverso il test si basa sull'analisi del DNA libero nel plasma materno (cfDNA), al quale contribuisce in parte il DNA della madre e in parte il DNA delle placente dei due feti (cffDNA). **Il test NON distingue quale feto abbia eventualmente una probabilità elevata di patologia cromosomica.** Il test NON fornisce informazioni sul sesso dei feti. Nel caso in cui il test evidenzi una probabilità elevata di una anomalia cromosomica, l'interpretazione del risultato viene demandata alla consulenza genetica e ad eventuali successivi approfondimenti che utilizzano una tecnica diagnostica invasiva (villocentesi, amniocentesi), per i quali le sarà fornita una informazione specifica ai fini del consenso.

Il NIPT analizza il DNA libero del feto presente nel plasma materno e valuta la presenza di trisomia dei cromosomi 21, 18, 13 (T21, T18, T13) nelle gravidanze a partire dalla X settimana.

Il test analizza il DNA libero circolante nel sangue materno, che contiene una frazione di DNA fetale. Il risultato viene integrato con i dati relativi all'età della madre (o della donatrice) e all'età gestazionale, derivati dalle informazioni fornite con il modulo di richiesta di test. I test sono stati validati in gravidanze singole e doppie di almeno 10 settimane. I test non sono utilizzabili e non sono stati validati per lo screening delle gravidanze con più di due feti, per i casi di mosaicismo, per le aneuploidie cromosomiche parziali, per le traslocazioni o nei casi di aneuploidia materna, ovvero per altre anomalie genetiche a cui possono associarsi malformazioni e/o disabilità del nascituro.

Si stima che circa il 50% delle anomalie cromosomiche riscontrabili con l'amniocentesi riguardino le T21, T18, T13. L'analisi completa del cariotipo del feto è possibile solo utilizzando una tecnica invasiva (villocentesi o amniocentesi).

➤ La trisomia 21 (T21) è l'aneuploidia più frequente: consiste nella presenza di una copia in più del cromosoma 21 e si associa alla sindrome di Down.

➤ La trisomia 18 (T18) consiste in una copia in più del cromosoma 18 e si associa alla sindrome di Edwards.

➤ La trisomia 13 (T13) consiste in una copia in più del cromosoma 13 e si associa alla sindrome di Patau.

Il NIPT è un test di screening e pertanto misura la probabilità che nel feto sia presente una anomalia genetica, ma non è concepito per formulare una diagnosi conclusiva. Il test deve essere interpretato dal medico, nel contesto del quadro clinico complessivo della gravidanza.

La tecnica, per quanto sensibile, non identifica tutti i feti con trisomia.

Gli studi di validazione del NIPT hanno indicato per la T21, T18, T13 una specificità >99% e una Sensibilità del 92-99%. Altri studi su gravidanze ad alto e basso rischio, con un'età media materna di 30 anni, hanno dimostrato una specificità del 99,9% ed una sensibilità del 99%.

La probabilità di un risultato falso negativo (cioè di non rilevare la presenza dell'anomalia genetica) è inferiore all'1%. Tuttavia, alcune gravidanze con feto trisomico possono fornire un risultato di "bassa probabilità" e non essere identificate. Questi casi possono essere diagnosticati solo con l'analisi diretta del cariotipo sui villi coriali o sugli amniociti.

La probabilità di un risultato falso positivo (cioè che venga predetta la presenza di una anomalia genetica che di fatto non c'è) è inferiore a 0,1%. Perciò, raramente, alcune gravidanze con feto senza trisomia possono fornire un risultato di "alta probabilità". In questi casi il risultato del NIPT può essere verificato solo con la diagnosi invasiva (villocentesi o amniocentesi).

E' possibile che il test non fornisca risultati per varie ragioni (ad es. problemi nel trasporto dei campioni, assenza di materiale fetale nel campione prelevato dalla madre, altre cause).

Il campione di sangue sarà spedito a LABORATORIO: _____ che eseguirà il test e che ne comunicherà il risultato a CENTRO MEDICO SPECIALISTICO ANDROMEDA SRL.

Io sottoscritto dichiaro di avere compreso quanto sopra riportato, in particolare:

1. Il NIPT non fornisce una diagnosi, ma misura la probabilità che il feto sia affetto da trisomia;
2. è possibile che l'assetto cromosomico del feto non corrisponda al risultato fornito dal test;

3. l'analisi completa del cariotipo del feto è possibile solo utilizzando una tecnica invasiva (villocentesi o amniocentesi);

4. il campione potrebbe essere inviato all'estero per l'esecuzione del test, in Paesi dove potrebbe non esserci lo stesso livello di protezione dei dati come è previsto in Italia;

5. il campione prelevato per il NIPT non sarà utilizzato per nessuna altra indagine senza il mio consenso e sarà comunque *[conservato per - indicare il periodo di tempo; distrutto subito dopo l'esecuzione del test]*.

Firma della donna che ha richiesto il NIPT _____

La mia firma sul presente modulo indica che ho letto, o che mi è stata letta e mi è stata spiegata, l'informativa di cui sopra e che l'ho compresa pienamente. Di conseguenza do il consenso all'esecuzione del

Test cffDNA (T13,T18,T21).

Ho avuto la possibilità di porre tutte le domande che ho ritenuto necessarie e il medico mi ha illustrato lo scopo, le implicazioni e i possibili rischi del test. Sono a conoscenza che, su richiesta, posso ottenere la consulenza di un genetista medico, prima di sottoscrivere questo consenso.

Sono a conoscenza che in circa il 2% dei casi il test non è in grado di fornire un risultato per l'assenza del DNA fetale. In questo caso posso chiedere la ripetizione dell'esame o il rimborso del costo.

In conformità con il Dlgs. 196/03, protezione dei dati a carattere personale, art. 32 della Costituzione e Legge 145/01, i dati personali identificativi e sanitari saranno inseriti in un'anagrafica di proprietà di e saranno utilizzati unicamente per prestare l'assistenza sanitaria richiesta, comunicare con il paziente, fatturare i servizi effettuati.

Luogo _____ Data _____

Firma della donna che ha richiesto il NIPT _____

Residenza/Recapiti _____

Firma del Professionista che ha provveduto all'informativa e raccolto il consenso _____

Centro Medico Specialistico Andromeda

Via Pergolesi, 4 - 20124 MILANO

Tel. 026690123 Fax. 026702868

NOTE INFORMATIVE PER L'ESECUZIONE DELL'ESAME ECOGRAFICO

Che cos'è l'ecografia? L'ecografia è una tecnica che consente di vedere gli organi del nostro corpo con l'utilizzo di onde sonore ad alta frequenza (ultrasuoni non udibili dall'orecchio umano) che attraversano i tessuti. Il principio su cui si basa l'ecografia è lo stesso usato dai sonar delle navi per localizzare i sottomarini.

La sonda posta sull'addome materno invia impulsi di onde sonore nel corpo. Queste onde sonore in parte vengono riflesse dalla parete addominale e dell'utero, creando echi. Quando le onde sonore arrivano al feto mandano altri echi o onde di ritorno che sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografo. Con l'ecografia è quindi possibile osservare in modo dettagliato il feto dentro l'utero.

Perché fare l'ecografia? Le ragioni più comuni per cui si esegue l'ecografia sono: determinare il numero degli embrioni o dei feti, visualizzare l'attività cardiaca fetale, determinare con una buona precisione l'epoca della gravidanza, valutare l'anatomia e la crescita fetale e determinare la posizione del feto.

Che cosa si vede con l'ecografia? Nei primi 2-3 mesi di gravidanza, con la misurazione della lunghezza del feto, è possibile valutare se il suo sviluppo corrisponde all'epoca di gravidanza valutata in base alla data dell'ultima mestruazione. Talvolta questa data non è ricordata esattamente oppure le mestruazioni non sono regolari, un'ecografia eseguita nei primi tre mesi consente di datare con precisione l'epoca della gravidanza.

Dalla fine del 2° mese si visualizza l'attività cardiaca, i movimenti fetali ed il numero dei feti.

Più tardi, dal 4° mese in poi si effettuano le misurazioni della testa, dell'addome e del femore fetale ed i valori di tali misure vengono confrontate con quelli delle curve di riferimento. Si può così valutare se le dimensioni del feto corrispondono a quelle attese per l'epoca della gravidanza. In questo stesso periodo si visualizzano la sede di inserzione placentare, la quantità di liquido amniotico e di alcuni organi interni (reni, vescica, stomaco). Il sesso del feto è evidenziabile dal quarto mese; da questo momento la possibilità di definirlo dipende dalla posizione del feto stesso. È perciò possibile anche, a termine di gravidanza, non riuscire a definire il sesso se la posizione del feto non è adatta.

È possibile valutare gli organi interni del feto? Oltre alle strutture che vengono misurate normalmente (testa, addome, femore) si visualizzano la vescica, i reni, lo stomaco e le strutture intracraniche.

L'ecografia consente di visualizzare anche altre parti del corpo fetale (ad esempio il cuore), però esami dettagliati di certi organi vengono eseguiti solo quando vi sia l'indicazione specifica. La possibilità di rilevare un'anomalia dipende dalla sua dimensione, dalla sua posizione, dalla quantità di liquido amniotico e dallo spessore della parete addominale materna, perciò **è possibile che anomalie fetali sfuggano all'esame ecografico**. Inoltre, alcune malformazioni si manifestano solo tardivamente (7°-8° mese) e non sono perciò visualizzabili in esami precoci. **Si sottolinea che per i limiti intrinseci della metodica, è possibile che alcune lesioni, anche importanti, non siano rilevate.**

Esperienza finora acquisita suggerisce che un esame ecografico routinario, non mirato, consente di identificare dal 30 al 70% delle malformazioni maggiori. Non è compito dell'ecografia la rilevazione delle cosiddette anomalie minori.

L'ecografia è innocua per il feto? Gli ultrasuoni sono utilizzati nella pratica ostetrica da oltre venticinque anni e mai sono stati riportati effetti dannosi, anche a lungo termine, sul feto. Per tale ragione, con le procedure oggi adottate, l'uso diagnostico dell'ecografia è ritenuto esente da rischi.

Quanti esami ecografici è bene fare nel corso della gravidanza? Nella gravidanza normale vengono eseguiti due o tre esami: nel primo trimestre, nel secondo (a 20-22 settimane) e nel terzo trimestre (a 30-34 settimane). Su indicazione del medico curante, l'ecografia può essere effettuata anche in altre date. Può essere necessario, in alcuni casi, ripetere l'esame più volte, questo verrà consigliato dallo stesso operatore che ha eseguito l'ecografia.

Data.....

Firma della paziente.....

Firma del Dottore